

Especialistas analisam portaria que cria rede de serviços e centros de referência da especialidade

MANUEL ALVES FILHO  
manuel@reitoria.unicamp.br

**D**epois de um processo que durou cerca de cinco anos, o Ministério da Saúde baixou em janeiro último portaria instituindo, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. O objetivo da medida é criar uma rede de serviços e centros de referência dessa especialidade em todo o país. Como e quando o modelo será implantado dependerá, porém, de novo ato normativo da Pasta e principalmente do estabelecimento de um pacto com as secretarias municipais e estaduais de Saúde. “A portaria representa um avanço, mas ainda temos que superar alguns entraves até que a população em geral possa contar efetivamente com o suporte da genética. Quando isso for possível, e esperamos que não demore muito, o brasileiro em geral poderá dispor de assistência adequada para as doenças geneticamente determinadas e defeitos congênitos” analisa a médica geneticista Antonia Paula Marques de Faria, docente da Faculdade de Ciências Médicas (FCM) da Unicamp e uma das integrantes do grupo de trabalho que contribuiu para a formulação da referida política. Na entrevista que segue, ela e sua colega de FCM, a também médica geneticista Andrea Trevas Maciel Guerra, falam sobre a importância da inserção da Genética Clínica no SUS, a respeito do trabalho dos geneticistas e acerca dos conhecimentos acumulados por essa ciência.

**Jornal da Unicamp – Quando efetivamente os usuários do SUS poderão contar com os serviços de Genética Clínica?**

**Antonia Paula** – A política ainda está em construção. A publicação da portaria em janeiro último foi um marco, mas tratou-se da primeira de uma série de medidas que ainda precisam ser tomadas. Foram mais de quatro anos até que o documento fosse aprovado e publicado. Agora, falta concluir diretrizes, protocolos de conduta e fluxogramas de atendimento para orientar as secretarias estaduais e municipais de saúde. Na estruturação da atenção, está previsto um eixo, o Aconselhamento Genético. Foram estabelecidas algumas linhas de atenção: Anomalias Congênitas, Deficiência Mental e Erros Inatos do Metabolismo, mas tudo isso precisa ser detalhado.

**JU – É possível trabalhar com alguma expectativa de prazo?**

**Antonia Paula** – Bem, a Secretaria de Assistência a Saúde (SAS), que coordena o processo de estruturação da política, tinha uma previsão inicial para 2011. Porém, acho difícil estabelecer prazo para a implantação de fato, considerando a extensão do território nacional. Na verdade, as primeiras discussões em torno da inserção da Genética Médica no SUS começaram em meados de 2001. Na época, o Ministério da Saúde criou a Comissão de Acesso e Uso do Genoma, da qual participei. Inicialmente, os debates giravam em torno das perspectivas relacionadas ao sequenciamento do genoma humano, como testes preditivos, terapia gênica

# O que o brasileiro pode esperar da genética clínica?



Antonia Paula Marques de Faria, professora da FCM: “Temos que superar alguns entraves até que a população possa contar com o suporte da genética”



A médica geneticista Andrea Trevas Maciel Guerra: “É fundamental que a população seja devidamente informada sobre o papel do médico geneticista”

e clonagem terapêutica. Durante os encontros, fiquei encarregada de elaborar um relatório sobre a realidade da Genética Médica no Brasil. Quando apresentei os dados, meus pares ficaram surpresos e perceberam que essa especialidade deveria merecer maior cuidado. Entretanto, por conta de decisões internas e das trocas de ministro, o processo ficou paralisado por algum tempo. Em 2004, foi constituído o Grupo de Trabalho para a elaboração da política e agora, com a publicação da portaria, é preciso definir onde e de que forma os serviços e os centros de referência serão criados e qual a estrutura que terão. Não é uma tarefa fácil, mas é fundamental que ela seja executada.

**JU – Quais os principais entraves a serem superados?**

**Antonia Paula** – Como sabemos, o Brasil é um país que apresenta extremas desigualdades entre suas regiões. No Sul e Sudeste existem algumas ilhas de excelência que oferecem um bom atendimento na área de saúde, inclusive em genética. O mesmo não acontece no Norte e Nordeste. Ou seja, é preciso pensar em como criar os serviços e centros de referências em locais tão distantes entre si. Também é preciso pensar para a elaboração da política e agora, com a publicação da portaria, é preciso definir onde e de que forma os serviços e os centros de referência serão criados e qual a estrutura que terão. Não é uma tarefa fácil, mas é fundamental que ela seja executada.

**JU – E o que deve ser atacado primeiro?**

**Antonia Paula** – A proposta da política é começar o trabalho pela atenção básica, que será a porta de entrada, e promover sua relação com os serviços especializados, priorizando a prevenção. Ocorre, entretanto, que isso demandaria preparar os profissionais que atuam nessa esfera para reconhecer a natureza genética das doenças com as quais estão lidando. Sem isso, eles não terão condições de encaminhar os pacientes aos especialistas ou tomar as providências iniciais. A tarefa poderia ser desempenhada por vários profissionais de saúde, como o médico do Programa de Saúde da Família (PSF), o pediatra da Atenção Básica, o neurologista, outros especialistas que atuam na média complexidade, ou nas chamadas Policlínicas. Atualmente, entretanto, a maioria dos profissionais da saúde não está preparada para agir dessa forma. Quando o encaminhamento não é feito ou é inadequado, os pacientes normalmente perdem um tempo precioso, visto que enquanto aguardam a avaliação, muitos deixam de se submeter a procedimentos em sua maioria disponíveis na região de origem, os quais poderiam auxiliar não apenas no diagnóstico, mas na prevenção de complicações e nas terapias de suporte. Isso lhes garantiria melhores condições de saúde e qualidade de vida.

**Andrea Guerra** – Juntamente com essas medidas, outras ações têm que ser desenvolvidas. É fundamental que a população seja devidamente informada sobre o papel do médico geneticista e a respeito das possibilidades reais proporcionadas pela genética. Ainda hoje, as pessoas confundem o geneticista com o ginecologista. Também pensam que o profissional é aquele sujeito que vive enfurnado num laboratório manipulando tubos de ensaio. Até mesmo colegas médicos desconhecem o nosso trabalho. As pessoas entendem imediatamente que o pediatra é médico de criança, mas não fazem ideia de “para que serve o geneticista”.

**JU – E para que serve o geneticista?**

**Andrea Guerra** – Primeiro, as pessoas têm que entender que somos médicos como quaisquer outros. No nosso dia-a-dia, trabalhamos com o estetoscópio no pescoço e atendemos os pacientes em consultas. Nós nos valem de todo arsenal da Medicina, como exames de sangue, imagens etc. Também atendemos todos os tipos de pessoas: homens, mulheres, crianças, pessoas de sexo indefinido, idosos, fetos etc. Esse contingente apresenta problemas de visão, problemas de audição e anomalias congênitas, para ficar em poucos exemplos. Nossa missão, que nem sempre é possível cumprir, é descobrir se essas enfermidades têm origem genética, fazer o diagnóstico e oferecer um prognóstico para o paciente e/ou a família.

**JU – Os geneticistas trabalham normalmente com doenças consideradas raras?**

**Andrea Guerra** – Nem sempre. Existem doenças genéticas consideradas mais comuns, e, portanto, mais conhecidas da população. A Síndrome de Down é uma delas. Outras são bem menos comuns. Nosso papel é identificar qual é a doença e de onde ela vem. Repito: nem sempre isso é possível. Com relação à deficiência mental, por exemplo, 40% dos casos são de origem desconhecida pela Medicina. Desde que consigamos responder às duas primeiras perguntas, partimos para outras duas

questões – o que o paciente pode esperar para o futuro e qual o prognóstico para a família. Um casal que tem um filho que apresenta uma doença genética, por exemplo, quer saber quais as chances de um segundo filho também apresentar o problema.

**JU – Muitas pessoas acreditam que a terapia genética poderá ser a panacéia para todos os males. O que realmente é possível esperar, hoje, dessa especialidade?**

**Andrea Guerra** – Como eu disse, as pessoas podem esperar principalmente por diagnósticos e prognósticos. Eventualmente, quando o assunto é doença metabólica, também é possível esperar por algum auxílio específico terapêutico. Mas em geral, os tratamentos independem da nossa abordagem. Se alguém tem cardiopatia congênita e tiver que se submeter a uma cirurgia, quem cuidará do caso é o cardiologista.

**Antonia Paula** – A genética mexe com o imaginário das pessoas, e a abordagem feita pela mídia reforça certos aspectos. Quando se fala em genética, as pessoas imediatamente associam o assunto à terapia com células-tronco e à clonagem, como se fosse algo já acessível. Atualmente, há a possibilidade dos testes preditivos ou mesmo de sequenciar o próprio genoma em busca de genes ‘ruins’, ou seja, de identificar o risco de que possam vir a ter determinada doença no futuro, algo que pode ser útil desde que haja possibilidade de alguma intervenção ou medida preventiva. Quando não há possibilidade dessa abordagem, surge o risco da discriminação, estigmatização, perda da auto-estima, problemas com plano de saúde etc. Enfim, são questões que merecem uma abordagem criteriosa, exigem mais pesquisas e maior compreensão quanto às implicações éticas. Nosso trabalho, como bem disse a doutora Andrea, está voltado às famílias nas quais há risco ou foi diagnosticada uma doença genética. É para elas que vamos oferecer as melhores perspectivas de diagnóstico, orientação e aconselhamento genético.

**JU – A Unicamp oferece há bastante tempo, por meio do Hospital das Clínicas (HC), a Genética Clínica aos pacientes do SUS. Como é feito esse serviço?**

**Andrea Guerra** – Somos pioneiros nessa área. A Unicamp oferece esse serviço há 30 anos. Mantemos um serviço de triagem. As pessoas normalmente são encaminhadas pela rede básica. Bebês com até 1 ano são atendidos no mesmo dia. As crianças mais velhas e os adultos fazem agendamento para passar pela triagem. Depois disso, os pacientes devidamente diagnosticados são encaminhados aos ambulatórios específicos, como o de Síndrome de Down, de malformações crânio-faciais, de intersexo etc. Também temos dois ambulatórios gerais voltados à avaliação de pessoas com anomalias congênitas isoladas ou múltiplas e/ou deficiência mental e distúrbios correlatos. Estes lotam muito rapidamente. O tempo de espera por uma consulta, nesse último caso, pode demorar mais de ano, visto que não temos estrutura para atender à demanda existente. Também não temos condições de atender um número grande de pessoas no mesmo dia, visto que as consultas levam mais de uma hora. Nesse prazo, nós entrevistamos o paciente, perguntamos sobre sua vida e sobre a família. É um trabalho extremamente minucioso.